

Langtidseffekter av kirurgisk behandling av barn med medfødte hjertefeil



En litteraturstudie av medisinstudent Aisha Jamil

Innholdsfortegnelse

1. Abstract	s. 3
2. Innledning	s. 4
3. Metode	s. 4
4. Oversikt over medfødte misdannelser i hjertet	
4.1 Atrieseptumdefekt	s. 5
4.2 Ventrikkelseptumdefekt	s. 8
4.3 Fallots tettrade	s. 10
4.4 Koarktasjon av aorta	s. 12
4.5 Transposisjon av de store arterier	s. 14
5. GUCH	
5.1 Beskrivelse av gruppen GUCH	s. 17
5.2 Langtidseffekter av kirurgisk behandling av barn med medfødt hjertefeil	s. 17
6. Konklusjon	s. 21
7. Litteraturliste	s. 24

Abstract

Objective: The aim of this study was to give an overview of the more common congenital heart defects and to present the long-term effects of surgical treatment of children with these defects, ie study grown up congenital heart disease and future challenges related to this special group of patients.

Background: As a result of the success of pediatric cardiology and cardiac surgery over the last three decades, there will in the future be more adults than children with congenital heart disease. Prior to the advent of surgery, less than 20% of children born with congenital heart malformations survived into adult life. Now, most deaths from congenital heart disease occur in adults. Adolescents and adults with congenital heart disease (GUCH) are an increasing challenge for cardiologists and cardiac surgeons. Little is known about exercise training in GUCH patients. From cardiac surgical stand-point these patients are a technical challenge.

Method: Literature search was performed in UpToDate, PubMed and in the book Critical Heart Disease in Infants and Children in the period June 2010 – September 2012. Remarkably few data are currently available on GUCH, but in this paper I have attempted to summarize some of the conclusions that emerge from the available literature.

Result and Conclusion: From cardiac surgical stand-point grown-ups with congenital heart disease (GUCH) are a technical challenge and should be treated by experienced surgeons in specialized institutions. Although some studies have shown that GUCH patients have an excellent quality of life, they appear to be exposed to special psychosocial problems. This highlights the great importance of a structured medical follow-up provided by specialists for an adequate and complete management of these complex patients. The diverse needs of GUCH patients require multidisciplinary care, including psychologists, neurologists, mental health counselors, social workers, vocational counselors, obstetrics, and nurse specialists; ideally coordinated and provided in a GUCH center.

Innledning

Insidensen av medfødte hjertefeil forblir 7-12 per 1000 levendefødte. I dag er det veldig få lesjoner som er uforenlige med liv (16). Som et resultat av suksessen innenfor pediatrik kardiologi og kirurgi de siste 30 årene, vil det om kort tid være flere voksne enn barn med medfødte hjertefeil. Før ankomsten av kirurgi, overlevde under 20% av barn med medfødt hjertefeil til voksenlivet. I dag forekommer de fleste dødsfall forårsaket av medfødte hjertefeil hos voksne (11).

Målet med denne studien var å se på langtidseffektene av kirurgisk behandling av barn med medfødt hjertefeil, altså gruppen voksne med medfødte hjertefeil (GUCH = Grown up congenital heart disease), og utfordringer knyttet til dette.

I den første delen av oppgaven har jeg viet plass til noen av de vanligste medfødte hjertefeilene da dette er viktig bakgrunnsstoff for å kunne forstå utfordringene knyttet til GUCH. Her har jeg inkludert hvor vanlig den enkelte hjertefeilen er, klinisk presentasjon og hva den kirurgiske korreksjon innebærer. Det har selvfølgelig ikke vært mulig å inkludere alle medfødte hjertefeil, men jeg har valgt å ta med noen av de vanligste; atrieseptumdefekt, ventrikkelseptumdefekt, Fallots tetrade, aortakoarktasjon og transposisjon av de store arterier.

I oppgavens hoveddel har jeg beskrevet gruppen GUCH og gjennomgått noen av utfordringene knyttet til disse pasientene. For å se på langtidseffektene av kirurgisk behandling har jeg blant annet sett på faktorene livskvalitet, hyppigheten av atrieflutter og tendensen til å få infeksiøs endokarditt og beskrevet hvordan situasjonen er i dag.

Metode

Jeg har valgt å gjøre en litteraturstudie innenfor kirurgi og pediatri. Artikler er valgt ut ved hjelp av litteratursøk i PubMed og UpToDate i perioden juni 2010 til september 2012. Søkeordene som har blitt brukt i PubMed er: grown up congenital heart, grown up congenital heart AND endocarditis, grown up congenital heart AND atrial flutter, grown up congenital heart AND quality of life. Søkeord brukt i UpToDate er: atrial septal defect, ventricular septal

defect, tetralogy of Fallot, coarctation of aorta, transposition of the great arteries. Jeg har og hentet en del informasjon fra boken til Nichols DG: Critical HeartDisease in Infants and Children. Bemerkelsesverdig lite data er for tiden tilgjengelig på GUCH, men i denne oppgaven har jeg forsøkt å oppsummere noen av konklusjonene som kommer fram i tilgjengelig litteratur.

Oversikt over medfødte misdannelser i hjertet

Atrieseptumdefekt (ASD)

Definisjon

En atrieseptumdefekt er et hull/en defekt i atrieseptum. Den kan være en isolert lesjon eller være assosiert med andre medfødte hjertefeil. Størrelsen på ASDen kan variere og de funksjonelle konsekvensene av en ASD vil avhenge av dens anatomiske lokalisasjon, størrelsen og tilstedeværelse eller fravær av andre medfødte hjertefeil (7).

De ulike typene ASD klassifiseres ut fra deres lokalisasjon og av den embryologiske defektens natur (figur 1). En isolert ASD oppstår som et resultat av unormal utvikling av septa som deler det felles atriet i et hjerte under utvikling opp i et høyre og venstre kammer (7). Atrioventrikulære kanaldefekter er defekter som inkluderer ASD, VSD og unormale AV-klaffer (12) og er vanligvis et resultat av feilutvikling under oppdeling av AV-kanalen (7).

Isolerte ASD inkluderer:

- ASD av fossa ovalis (secundum ASD)
- Defekt ovenfor fossa ovalis (superior sinus venosus type ASD)
- Defekt inferiort for fossa ovalis (inferior sinus venosus type ASD, inferior vena caval defect)
- Sinus coronarius defekt (7).

En åpenstående foramen ovale finnes hos omtrent 30% av friske voksne. Likevel er den ikke klassifisert som en ASD da det ikke er noe septumvev som mangler her. Det vil heller ikke oppstå noen shunting mellom atriene så lenge trykket i venstre atrium er høyere enn trykket i

høyere atrium og resten fra klaffen i foramen ovale er kompetent. (7)

Secundum ASD er typisk lokalisert innenfor det området som grenser til limbus av fossa ovalis. Barnet kan ha multiple defekter dersom gulvet til fossa ovalis er fenestrert. Defektene varierer i størrelse og kan være fra 3mm til over 20mm. Secundum ASD kan være assosiert med andre ASD som sinus venosus defekt eller en ostium primum defekt. Noen av pasientene med secundum ASD har funksjonell mitralklaffprolaps (7).

Primum ASDer er typisk ikke-isolerte store ASDer nederst i atriaseptum. (Disse oppstår hvis septum primum ikke smelter sammen med "endocardial cushions".) Vanligvis er denne typen ASD assosiert med feil på atrioventrikulærklaffene og noen ganger også med ventrikkelseptumdefekter (7).

AV-kanaldefekter er ikke isolerte og inkluderer inkomplette former, komplette former og felles atrium. (7)

Sinus venosus ASDer er defekter forårsaket av feil posisjon av festet til vena cava superior eller inferior. En superior sinus venosus defekt er lokalisert i atriaseptum kaudalt for åpningen til vena cava superior. En inferior sinus venosus defekt er også lokalisert i atriaseptum, men kranialt for åpningen til vena cava superior. Begge typen defekter er ofte assosiert med åpen kommunikasjon mellom et eller flere pulmonalvener og et av hulvenene (v.cava superior eller inferior) (7).

Koronarsinus defekter er ASD der hele eller deler av den felles vegg mellom sinus coronarius og venstre atrium mangler (7).

Epidemiologi

Kongenitte defekter i atriaseptum er vanlige og utgjør omtrent 13% av medfødte hjertefeil. Isolerte ASD (secundum defekter) utgjør omtrent 70% av alle ASD og er dobbelt så hyppige hos jenter som hos gutter. Familiær tendens er blitt estimert til å være mellom 7-10%. En omfattende litteraturoppsummering fant en median insidens for secundum ASD til å være 564 per million levendefødte. Men siden pasientene vanligvis ikke diagnostiseres i barnealder er den sanne insidensen sannsynligvis vesentlig høyere (7).

Klinikk

Funn: Funn ved ASD kan være en bilyd i form av splitting av andre hjertetone (90%) eller en midtsystolisk pulmonal flow eller ejeksjonsbilyd. På EKG kan pasienten ha en høyre ventrikkellidningsforsinkelse. På ekkokardiografi kan man ha forstørret venstre atrium og ventrikkellidning (7).

Symptomer

Isolerte secundum ASD og de fleste små ASD (uansett type) gir ikke symptomer i barndommen. Diagnosen stilles vanligvis ved en tilfeldig oppdaget bilyd ved klinisk undersøkelse. Imidlertid kan noen nyfødte presentere seg med mild cyanose som et resultat av høyre-venstre-shunt over ASDen (7).

Spedbarn med en stor ASD kan presentere seg med hjertesvikt, tilbakevendende luftveisinfeksjoner eller “failure to thrive” (7).

Hos mange pasienter med ukorrigert moderat til stor ASD vil graden av høyre-venstre-shunt øke med alderen. Dermed øker også forekomsten av hjertesvikt hos disse pasientene med alderen. De fleste av disse pasientene vil få symptomer som dyspnoe og fatigue før 40 års alder (7).

Kirurgisk behandling

Behandlingen av isolerte secundum ASD består i en lukning av defekten. Lukning kan gjøres ved åpen kirurgi eller ved hjelp av en transkutan kateterprosedyre. Tidspunktet for lukning avhenger av om barnet har symptomer og av sannsynligheten for spontan lukning (8).

Kirurgi

Kirurgisk korreksjon gjøres vanligvis ved at man bruker en patch av perikard eller Dacron (polyester). Små defekter lukkes ofte ved hjelp av direkte suturering. Resultatet er som regel bra (8).

Transkateter lukning

Denne metoden kan brukes for lukning av små til moderat store secundum ASD som har

passende anatomiske karakteristika og gir veldig gode resultater. Det kan ikke brukes ved sinus venosus defekter, koronarsinus defekter, primum ASD og komplekse lesjoner (8).

Ventrikkelseptumdefekt (VSD)

Definisjon

En VSD kan være isolert eller en del av en annen medfødt hjertefeil (som ved Fallots tettrade, se nedenfor) (9).

Det interventrikulære septum består av tre hovedkomponenter:

1. Atrioventrikulærkanalens septum
2. Det muskulære septum
3. Det parietale båndet (9)

En VSD kan oppstå på ulike steder i alle disse hovedkomponentene. Defektens lokalisasjon har betydning for om semilunarklaffene eller festet til AV-klaffene er involvert og for tendensen til spontan lukning (9).

Membranøse defekter

Denne typen er vanligst og utgjør 75% av VSDene. Disse er lokalisert like under aortaklaffen og bak trikuspidalklaffen, og kan gjennomgå delvis eller fullstendig spontan lukning (9).

Defekter i outlet (Subpulmonic)

Disse utgjør ca. 5% av defektene i Nord-Amerika og det vestlige Europa. Dette er defekter som er lokalisert superiort og anteriort, det vil si like under aorta- eller pulmonalklaffen. Spontan lukning forekommer sjelden (9).

Defekter i inlet (AV-kanal defekter)

Disse utgjør ca. 5% og er lokalisert i atrioventrikulærkanalen. Denne typen defekter er vanligvis en del av en komplett AV-kanal defekt, og lukker seg ikke spontan (9).

Muskulære defekter

Muskulære defekter utgjør 10-15% og er lokalisert i det muskulære septum. Disse lukker seg

ofte spontant (9).

Epidemiologi

VSD er den vanligste medfødte hjertefeilen, og ses hos nesten 50% av pasienter med medfødte hjertefeil (9).

Klinikk

De fleste barn med VSD presenterer seg i neonatalperioden. Men klinikken varierer avhengig av defektens størrelse og spenner seg fra kun en bilyd som oppdages tilfeldig til alvorlig hjertesvikt (9).

Barnet får symptomer først når trykket i lungekretsløpet synker nok til at man får en venstre-høyre-shunt. Det typiske funnet ved en liten VSD hos et nyfødt barn er en bilyd på fjerde til tiende levedøgn. Andre symptomer er vanligvis fraværende. Barnet kan ha mild takykardi og takypnoe ved 2-8 ukers alder hvis defekten er litt større enn en liten defekt (9).

Reduksjonen av trykket i pulmonalkretsløpet kan være forsinket hos barn med moderat store og store VSD. Dermed vil de ikke ha noen hørbar bilyd før flere uker etter fødselen. Spedbarn med moderat stor eller stor VSD kan og presentere seg med takypnoe, økt respirasjonsarbeid, dårlig vektøkning/"failure to thrive" og diaforese. Symptomenes alvorlighetsgrad bestemmes av shuntens størrelse og venstre ventrikkels evne til å opprettholde det systemiske kretsløpet (9).

Behandling av VSD

Kirurgisk lukning

Dette er den vanligste prosedyren. Den går ut på direkte lukning av defekten ved hjelp av en patch. Dette kan gjøres transatrielt eller ved ventrikulotomi. Hva slags tilnærming man velger avhenger av type defekt, dens lokalisasjon og kirurgens preferanser (10).

Transkateter lukning

Denne prosedyren velges ved muskulære defekter der kirurgisk lukning er vanskelig gjennomførbar eller ikke har vært vellykket (10).

Fallots tettrade (ToF)

Definisjon

Fallots tettrade er en hjertefeil som består av fire anatomiske defekter (figur 2):

1. Pulmonalstenose (pulmonalarteriestenose)
2. Ventrikkelseptumdefekt
3. Overridende aorta, dvs en deviasjon av aorta mot høyre
4. Høyre ventrikkel hypertrofi (1)

VSDen ved ToF er oftest en enkelt, stor defekt som er lokalisert i den perimembranøse delen av septum. VSDen kan og inkludere den muskulære delen av septum. Pulmonalstenosen er ofte tilstede på flere nivåer. Det vil si at den kan være lokalisert valvulært, subvalvulært og/eller supralvalvulært. Pulmonalklaffåpningen er vanligvis hypoplastisk, men kan noen ganger ha normal størrelse. Selve pulmonalklaffen er ofte bicuspid og stenotisk. Overridende aorta er en kongenitt anomali der aorta er forskjøvet mot høyre over VSDen (istedenfor å være plassert over venstre ventrikkel). Aorta mottar dermed blod fra begge ventriklene. Grad av overridende aorta kan variere mye (1).

Epidemiologi

Prevalensen av Fallots tettrade i USA er omtrent 3,9 per 10.000 levendefødte. Denne defekten utgjør 7-10% av kongenitte hjertefeil og er et av de vanligste kongenitte hjertefeil som krever intervensjon i første leveår. Det er ingen kjønnsforskjell i hyppighet (1).

Klinikk

Det kliniske bildet avhenger av graden av obstruksjon i utgangen av høyre ventrikkel (right ventricular outflow obstruction):

- Ved alvorlig obstruksjon og inadekvat pulmonal sirkulasjon (”pulmonary flow”) vil barnet ha uttalt cyanose allerede i nyfødtp perioden
- Ved moderat obstruksjon og balansert pulmonal- og systemisk flow/blodstrøm, kan barnet ha en bilyd som bidrar til at Fallots tettrade blir oppdaget.
- Ved minimal obstruksjon vil barnet ha for mye blod i lungekretsløpet (pulmonary overcirculation) og hjertesvikt.

De fleste barna med Fallots tettrade har imidlertid symptomer og er cyanotiske, mens andre

pasienter er asymptomatiske i en periode (pink variant). Jo tidligere systemisk hypoksemi opptrer, desto større er sjansen for at pasienten har alvorlig stenose eller atresi i utgangen av høyre ventrikkel (pulmonary outflow tract stenosis or atresia) (1).

Kirurgisk behandling av Fallots tettrade

Blalock-Taussig shunt

Blalock-Taussig shunt er en palliativ prosedyre som brukes for ToF-pasienter som ikke er kandidater for intracardiac repair på grunn av prematuritet, hypoplastiske pulmonalarterier eller koronararterienes anatomi. Prosedyren gikk opprinnelig ut på at man brukte et av subclaviaarteriene for å lage en aorta-til-pulmonalarterieforbindelse. Teknikken har nå blitt modifisert ved at man heller bruker en Gortextube til å lage forbindelsen (2).

Intracardiac repair

De fleste barn med ToF gjennomgår intracardiac repair som første intervensjon. Denne metoden består av patch lukning av VSDen og forstørrelse/utvidelse av utgangen av høyre ventrikkel (RVOT = right ventricular outflow tract). RVOT forstørres ved reduksjon av pulmonalstenosen, reseksjon av muskelbunter i og under infundibulum, og hvis nødvendig ved hjelp av en transannular patch (en patch gjennom åpningen til pulmonalklaffen). Dermed kan blod strømme uten obstruksjon fra høyre ventrikkel til pulmonalarteriene (2).

Målet med den første kirurgien bør være å fjerne alle kilder til RVOT-obstruksjon.

Intracardiac repair kan gjennomføres på ulike måter: transatrielt, transpulmonalt eller ved hjelp av ventrikulotomi (2).

En transannular patch vil imidlertid etterlate pulmonalklaffen inkompetent. Dette kan på lang sikt ha betydelige hemodynamiske og elektrofysiologiske konsekvenser, spesielt hvis den er uttalt (2).

Den vanligste kirurgiske prosedyren idag er ventrikulotomi og transannular patch - både som primærbehandling av ToF og som behandling etter palliativ prosedyre (2).

Aortakoarktasjon (CoA)

Definisjon

Koarktasjon av aorta er en forsnevring av aorta thoracica proximalt eller distalt for venstre a. subclavia. I sjeldne tilfeller kan innsnevring også ses i aorta abdominalis. Vanligste lokalisasjon for koarktasjonen er ved ductus arteriosus, like distalt for venstre a. subclavia. Det er mindre vanlig at forsnevringen er proximalt for venstre a. subclavia, men det forekommer (3).

Epidemiologi

Aortakoarktasjon er en vanlig malformasjon og utgjør 6-8% av alle kongenitte hjertefeil. Den forekommer 2-5 ganger hyppigere hos gutter enn hos jenter. De fleste tilfeller er sporadiske, dvs ikke familiære. Økt forekomst ses hos pasienter med Turner syndrom (3).

Klinikk

Aortakoarktasjon gir ikke hemodynamiske problemer in utero. Årsaken til dette er at kun en liten del (10%) av hjertets totale minuttvolum passerer det trange partiet. Det meste av blodet (90%) strømmer fra aorta ascendens til aorta descendens via ductus arteriosus, slik at det dermed "bypasser" koarktasjonen. I neonatalperioden lukkes ductus arteriosus og foramen ovale, slik at alt blodet fra venstre ventrikel nå må passere gjennom koarktasjonen for å strømmen fra aorta ascendens til aorta descendens (3).

Det viktigste kliniske funnet ved aortakoarktasjon er en forskjell i systolisk blodtrykk mellom over- og underekstremitetene. Det ses ingen forskjell i diastolisk blodtrykk. Typisk finner man forhøyet blodtrykk i overekstremitetene, redusert eller forsinket puls i a.femoralis (brachial-femoral delay) og lav eller ikke palpabel puls i underekstremitetene (dvs føttene) (3).

Økningen i blodtrykk er forårsaket av den mekaniske obstruksjonen. I tillegg kan renal hypoperfusjon medføre økt reninsekresjon, slik at vi får en økning i blodvolumet. Økt blodvolum vil øke blodtrykket ytterligere slik at renal perfusjon og reninsekresjonen normaliseres (3).

Venstre a.subclavias utspring og grad av koarktasjon bestemmer blodtrykks- og pulsfunn:

- Hvis a.subclavia på venstre side springer ut proximalt for koarktasjonen, får pasienten hypertensjon i begge overekstremiteter. Dette er det vanligste.
- Hvis a.subclavia på venstre side springer ut distalt for koarktasjonen, får vi redusert puls i venstre a. brachialis slik som femoralispulsen. Dette er mindre vanlig.
- I 3-4% av tilfellene springer både høyre og venstre a. subclavia ut nedenfor koarktasjonsområdet. Da blir blodtrykk og puls redusert i like stor grad i alle fire ekstremiteter.
- Ved mild koarktasjon kan alle pulser være lett palpable, men pulsen i a. femoralis kan være forsinket i forhold til pulsen i a. brachialis (3).

Det kliniske bildet ved koarktasjon varierer i ulike aldersgrupper, og det kan maskeres av en persisterende ductus arteriosus (3).

Klinikk nyfødte

Nyfødte med koarktasjon kan være asymptomatiske hvis ductus arteriosus enda ikke har lukket seg eller hvis koarktasjonen ikke er alvorlig (3). Presentasjon i ung alder har sammenheng med alvorlig obstruksjon (og assosierte defekter) (13).

Finner man ingen/forsinket puls i a. femoralis i forhold til a. brachialis, er dette diagnostisk for aortakoarktasjon. Bilyd kan tyde på at pasienten også har andre defekter i hjertet, som persisterende ductus arteriosus, aortastenose eller ventrikkelseptumdefekt. Cyanose ses hos nyfødte med alvorlig aortakoarktasjon, stor persisterende ductus og høyre-venstre-shunt i aorta descendens (3).

Ved alvorlig obstruksjon kan den nyfødte presentere seg med hjertesvikt og/eller sjokk når ductus lukker seg. Barnet er da blekt, irritabelt og dyspnoisk. Det er fravær av puls i a. femoralis, og ofte også hepatomegali. Pulsen kan være svak i alle fire ekstremiteter (3).

Klinikk eldre spedbarn og barn

De fleste i denne gruppen er asymptomatiske. Dette forsinker diagnostikken (3). Hos eldre barn er aortakoarktasjon vanligvis en isolert lesjon (13). Symptomene er brystmerter ved fysisk aktivitet, kalde ekstremiteter og klaudikasjon ved fysisk aktivitet. Hjertesvikt er uvanlig

etter neonatalperioden. (3)

Nøyere undersøkelse av blodtrykk og puls i alle fire ekstremiteter vil kunne vise ulikt trykk i over- og underekstremiteter, og forsinket puls i underekstremitetene. Hos unge barn kan aortakoarktasjon presentere seg som hypertensjon og/eller bilyder. Bilydene kan være et resultat av kollateraler eller andre assosierte defekter i hjertet (3).

Kirurgisk behandling av aortakoarktasjon

Formålet med den kirurgiske behandlingen er å fjerne obstruksjonen av aorta med minst mulig risiko for restenose (13).

De vanligste kirurgiske prosedyrene er (se figur 3):

1. Reseksjon av det stenotiske segmentet og ende-til-ende anastomose av aorta
2. "Subclavian flap aortoplasty" hos de med lang-segment koarktasjon
3. Bypass graft over området med koarktasjon når avstanden mellom endene er for stor til å kunne lage en ende-til-ende anastomose
4. "Prosthetic patch aortoplasty" – brukes lite pga fare for aortaaneurisme- eller ruptur (4).

Hvilken prosedyre som er optimal, avhenger av pasientens alder, nødvendigheten av at den delen som er reparert skal vokse, stenosens lengde og kirurgens ønske (13).

I tillegg til de kirurgiske prosedyrene, har vi også perkutan intervensjon som inkluderer:

1. Ballong angioplasty – et alternativ til kirurgisk behandling for barn over 5 måneder med diskret koarktasjon ("native discrete coarctation").
2. Stenting – brukes hos eldre barn (4).

Transposisjon av de store arterier (TGA)

Definisjon

Transposisjon av de store arterier er en hjertefeil der aorta utgår fra høyre ventrikkel og truncus pulmonalis utgår fra venstre ventrikkel (figur 4). Det finnes en rekke ulike undergrupper av TGA. Den vanligste formen i klinisk praksis er et hjerte der det er normal forbindelse mellom atriene og ventriklene og unormal forbindelse mellom ventriklene og de

arteriene som utgår fra disse (13). Ved TGA løper lungekretsløpet og det systemiske kretsløpet parallelt istedenfor å løpe i serier. Dette medfører livstruende lav arteriell oksygenmetning i det systemiske kretsløpet (13) og TGA er således en cyanotisk hjertefeil (5).

For at barnet skal kunne overleve er det nødvendig med tilstedeværelse av områder («hull») der blodet fra de to kretsløpene blandes, som atrieseptumdefekt, ventrikkelseptumdefekt eller åpenstående ductus arteriosus, slik at det kan oppnås en oksygenmetning som er forenlig med liv (13). Mengden av blandet blod har sterk sammenheng med hemoglobinet oksygenmetning og alvorlighetsgraden av det kliniske bildet. Nyfødte med TGA og en liten ASD vil ha alvorlig cyanose de første levedøgn og noen ganger også acidose og kardiovaskulær kollaps. Derimot vil pasienter med TGA og en stor VSD og åpenstående ductus arteriosus ha større grad av blanding og en høyere pO₂, men de vil også ha en større tendens til å utvikle hjertesvikt (13).

Epidemiologi

Prevalensen av TGA i USA er estimert til å være 4,7 per 10.000 levendefødte. TGA utgjør omtrent 3% av alle kongenitte hjertefeil og omtrent 20% av de cyanotiske hjertefeilene (5).

Klinikk

Klinikken er bestemt av graden av blandet blod og av andre anomalier i hjertet. Klinikken manifesterer seg vanligvis i nyfødtp perioden, det vil si før barnet er 30 dager gammelt. Vanlige funn ved klinisk undersøkelse er:

- **Cyanose.** De fleste pasientene er cyanotiske i nyfødtp perioden. Cyanosens grad er bestemt av i hvilken grad blodet fra de to parallelle kretsløpene blandes, noe som igjen er bestemt av tilstedeværelsen og størrelsen av en atrieseptumdefekt. Har pasienten en VSD i tillegg, kan han være mindre cyanotisk og ha større grad av blandet blod (intracardiac mixing). Cyanosen påvirkes ikke av anstrengelse (som for eksempel gråt) eller oksygentilskudd.
- **Tachypnoe.** De fleste pasientene har en respirasjonsfrekvens som er større enn 60/min. Likevel har barna vanligvis ikke tegn på besværet respirasjon som retraksjoner, ”grunting” eller ”flaring”. Imidlertid kan pasienter med en stor VSD ha besværet respirasjon på grunn av hjertesvikt i en alder av 3-4 uker.
- **Bilyd.** Det er ikke vanlig å ha bilyd med mindre pasienten har en VSD av liten-moderat

størrelse eller obstruksjon av utgangen av venstre ventrikel (LVOT = left ventricular outflow tract obstruction). En eventuell VSD gir en pansystolisk bilyd som er hørbar ved venstre nedre sternalrand innen få dager etter fødselen. Bilydens grad er bestemt av grad av turbulent blodstrøm gjennom septumdefekten. Pasienter med LVOT kan ha en systolisk bilyd langs venstre øvre sternalrand. Bilydens grad er bestemt av grad av obstruksjon og av grad av blodstrøm gjennom obstruksjonen.

- **Svak puls i a.femoralis** kan ses hos pasienter som har en aortakoarktasjon eller et avbrudd i aortabuen i tillegg (5).

Uten behandling vil de fleste død i løpet av første leveår. Uten behandling dør omtrent 30% i løpet av en uke, 50% innen en måned og 90% innen første leveår (5).

Kirurgisk behandling av TGA

Initial behandling

Den første behandlingen tar sikte på å stabilisere hjertets og lungenes funksjon og å sikre adekvat systemisk oksygenering. Behandlingen går ut på å sørge for nok blanding av blod mellom de to kretsløpene ved å holde ductus arteriosus åpen. Dette kan oppnås ved hjelp av prostaglandin E1 infusjon og/eller ”ballon atrial septostomy” (BAS). BAS går ut på at man under ultralydveiledning kateteriserer hjertet via v. femoralis eller v. umbilicalis (går inn i venstre atrium). Man plasserer en kateteret over atrieseptum, blåser opp ballongen og trekker den raskt tilbake. Prosedyren gjentas minst en gang. Via ekkokardiografi vurderer man om det er nok blanding mellom kretsløpene til å kunne få nok oksygenering av det systemiske blodet. Ved vellykket BAS bedres systemisk oksygenering umiddelbart (6).

Kirurgisk behandling

Mortaliteten ved TGA har blitt dramatisk redusert på grunn av ”arterial switch operation” (ASO). Mortaliteten er omtrent 90% for de ikke-opererte, i motsetning til 5% hos de som blir operert med ASO. Hvilken kirurgisk prosedyre man velger, er bestemt av om pasienten har andre anomalier i hjertet i tillegg og av deres karakteristika. Ved simpel TGA uten andre anomalier er ASO den anbefalte kirurgiske prosedyren, og det er den jeg skal beskrive her (6).

Arterial switch operation (ASO)

Operasjonen utføres innen de to første leveukene. ASO går ut på at man skjærer tvers over

aorta og truncus pulmonalis. Deretter syr man arteriene til den motsatte "roten" slik at man oppretter ventrikuloarteriell konkordans (det vil si at aorta utgår fra venstre ventrikkel og truncus pulmonalis utgår fra høyre ventrikkel). Når man flytter på aorta inkluderer dette også at man flytter på og reimplanterer koronararteriene (6).

ASO kommer nær til komplett anatomisk korreksjon. Resterende unormaliteter er reverserte/omvendte semilunarklaffer og sinus segmenter av proximale store arterier og anterior posisjon av lungearterien (13).

GUCH populasjonen - størrelse og sammensetning

Bemerkelsesverdig lite data på størrelse og sammensetningen av GUCH er tilgjengelig i dag. Planlegging i helsevesenet og ressurstildeling har hovedsakelig basert seg på estimer av insidensen av medfødt hjertefeil i barndommen, overlevelse gjennom barndommen og antallet "nye" tilfeller (som for eksempel ASD og koarktasjon som kan diagnostiseres i barndommen, ungdomsårene eller i voksenlivet). Det har vært vanskelig å samle reelle tall da mange pasientene ikke følges opp av spesialisthelsetjenesten eller ikke blir fulgt opp i det hele tatt. Det er ikke bare en økning i antallet voksne med medfødte hjertefeil, men også en økning i andelen pasienter med komplekse lesjoner (11).

Langtidseffekter av kirurgisk behandling av barn med medfødte hjertefeil

Livskvalitet

Som et resultat av den store fremgangen innen kirurgisk behandling av barn med medfødte hjertefeil og gradvis økning i antall GUCH pasienter, har målet med kirurgisk behandling forandret seg fra å sikte kun mot overlevelse til å sikte mot et mest mulig normalt liv for denne pasientgruppen. Hjertefeilen i seg selv er ikke alltid det store problemet for disse pasientene, og ofte er det problemstillinger knyttet til livskvalitet og psykososiale aspekter som dominerer. Loup et al (14) utførte en studie på livskvaliteten til voksne med medfødte

hjerterfeil etter kirurgisk korreksjon i barndommen. De tok for seg pasienter som hadde fått utført kirurgisk korreksjon av isolert Fallots tetrade, transposisjon av de store arterier og ventrikkelseptumdefekt. De kom fram til at disse pasientene har en utmerket livskvalitet som er sammenliknbar med befolkningen for øvrig, og at det ikke er noen signifikant forskjell mellom de ulike diagnosegruppene. Samtidig påpekes det i konklusjonen at disse pasientene er utsatt for høy grad av komplikasjoner og psykososiale problemer som ikke har blitt vurdert etter de standard spørreskjemaene (SF-36 og HADS) som er blitt brukt i studien (14).

Gierat-Haponiuk K et al (17) utførte en studie som hadde som mål å sammenlikne arbeidskapasitet, livskvalitet, fysisk aktivitet og depresjon hos GUCH pasienter som hadde gjennomgått kirurgi for venstre-høyre-shunt med friske. De konkluderte med at GUCHpasientene hadde redusert livskvalitet, arbeidskapasitet og kapasitet i forhold til fysisk aktivitet sammenliknet med friske kontroller. De påpeket at redusert arbeidskapasitet først og fremst har psykologiske årsaker og ikke kan begrunnes ut fra rent medisinske faktorer da pasientene medisinsk sett er helberedet etter kirurgi. De psykologiske faktorene forsterker følelsen av å være syk, begrenser mulighetene for full selvrealisering og reduserer livskvaliteten. Hovedproblemet med GUCH pasienter synes å være deres utbredte overbevisning om å ha en slags udefinert funksjonshemming. De fant også at det å gjøre inntektsbringende arbeid kun var mulig å oppnå for en del av GUCHpasientene i studien. Imidlertid inkluderte studien kun 60 unge voksne hvorav 30 hadde gjennomgått hjertekirurgi på grunn av medfødt hjerterfeil og 30 var friske (17).

Atrieflutter hos GUCH

Li W et al utførte en studie for å se på blant annet forekomsten av atrieflutter hos voksne med medfødte hjerterfeil. De fant at ASD, transposisjon av de store arterier, Fallots tetrade og hjerte med en ventrikkel er de vanligste underliggende anomaliene hos GUCH pasienter som utvikler atrieflutter og at atrieflutter ikke forekommer så ofte hos ikke-opererte pasienter. Arytmien forverrer den kliniske tilstanden og kompromitterer pasientens aktiviteter. Rester etter hemodynamiske forandringer eller ervervede hemodynamiske forandringer er ofte tilstede hos disse pasientene. Det er derfor viktig med fullstendig undersøkelse og tett oppfølging når de utvikler atrieflutter (15).

Infeksiøs endokarditt

De fleste, men ikke alle, voksne med medfødt hjertefeil har en livslang risiko for å utvikle infeksiøs endokarditt. Derfor er det viktig at pasienten og hans lege er klar over dette og over viktigheten av tidlig diagnose. Infeksjonen kan ha mange ulike utgangspunkter, som for eksempel tannbehandling og kirurgiske prosedyrer. Disse pasientene skal ha antibiotikaprofylakse ved slike inngrep. Det er vanlig at diagnose og henvisning videre forsinkes og ofte gis antibiotika før man sikkert har stilt diagnosen endokarditt eller tatt blodkultur. Det er lett å gå glipp av vegetasjoner på klaffene ved transthorakal ekkokardiografi, spesielt dersom operatøren ikke har erfaring med undersøkelse av medfødte hjertefeil. Bruker man transøsofageal ekkokardiografi øker sjansen for å oppdage vegetasjoner betraktelig. Henvisning til spesialist er vanligvis indisert da den hemodynamiske situasjonen raskt kan forverre seg og kirurgisk behandling kan bli nødvendig. Infeksiøs endokarditt utgjorde ca. 4% av alle innleggelser av GUCH-pasienter i en spesialavdeling (11).

Situasjonen i dag

Insidensen av medfødte hjertefeil forblir 7-12 per 1000 levendefødte. I dag er det veldig få lesjoner som er uforenlige med liv (16). Som et resultat av suksessen innenfor pediatrik kardiologi og kirurgi de siste 30 årene, vil det om kort tid være flere voksne enn barn med medfødte hjertefeil. Før ankomsten av kirurgi, overlevde under 20% av barn med medfødt hjertefeil til voksenlivet. I dag forekommer de fleste dødsfall forårsaket av medfødte hjertefeil hos voksne (11). Størrelsen på gruppen voksne med medfødte hjertefeil (GUCH) er altså signifikant større enn barn med medfødte hjertefeil. 18års-overlevelsen for et barn som var født med en kompleks hjertefeil var 10% i 1960, mens et barn født med samme komplekse hjertelidelse i 1980 hadde en 50% 18-årsoverlevelse. I dag overlever 90% frem til ungdomsårene og utover dette. "Department of Health report" har estimert det totale antallet av voksne med medfødt hjertefeil (GUCH) i England og Wales vil øke fra 133.190 i år 2000 til 158.990 i år 2010 (16).

Den nye populasjonen av pasienter med medfødte hjertefeil passer ikke lenger inn i den tradisjonelle inndelingen i barne- og voksenkardiologi når det gjelder opplæring og praksis. Kardiologer for voksne har ikke den nødvendige kompetanse til å kunne håndtere

rekkevidden og kompleksiteten hos voksne pasienter med medfødte hjertefeil. Samtidig kan det ikke forventes at barnekardiologene skal kunne takle de mange ervervede sykdommene i voksenlivet. Frem til i dag har denne gruppen blitt fulgt opp av en rekke entusiastiske sentre som har ivaretatt deres komplekse medisinske, kirurgiske og psykososiale behov. Imidlertid er et organisert system ikke på plass i de fleste land enda. Et organisert system er nødvendig for å kunne gjøre et godt klinisk arbeid, for å skaffe kunnskap om langtidseffektene av ulike behandlingsstrategier i barndommen og for opplæring av helsepersonell (11).

Mangelen på informasjon om tall, diagnoser og behandling og regelmessig forekomst av medisinske problemer som kunne vært unngått i denne gruppen er et bevis på at det er en del mangler i dagens system. Det er helt klart at det er et behov for å reintegrere helsetilbudet til pediatrike og voksne pasienter med hjertefeil, spesielt for å kunne gi ungdommene en myk overgang fra barneavdelingen til voksenavdelingen (11).

Som tidligere nevnt er det ikke bare en økning i antallet voksne med medfødte hjertefeil, men også en økning i andelen pasienter med komplekse lesjoner. Helsetilbudet til denne gruppen pasienter bør organiseres på grunnlaget av hvor mange av disse som har behov for spesialistbehandling. En god del av de som har enklere lesjoner (som for eksempel små VSD og ASDer som er korrigert kirurgisk) kan følges opp kun på voksenkardiologisk avdeling eller i samarbeid med spesialisthelsetjenesten (11). European Society of Cardiology har anbefalt at man inndeler GUCH-pasientene ut i fra deres risikonivå (lav risiko, moderat risiko, høyrisiko). De i høyrisikogruppen bør ha hele sin oppfølging på et spesialisert senter. De med moderat risiko kan følges opp på vanlige kardiologiske avdelinger, mens de i lavrisikogruppen kan følges opp på ikke-spesialiserte klinikker (14).

Aortakoarktasjon ble først behandlet i 1945, og man skrev da ut pasienten som helberedet. Idag vet vi at senkomplikasjoner knyttet til typen kirurgisk intevensjon (restenose med ende-til-ende anastomose, aneurismedannelse med Dacron patch) krever kontinuerlig oppfølging. Dessuten er noen av disse pasientene disponert for tidlig koronararteriesykdom, vedvarende hypertensjon i overekstremitetene (til tross for korreksjon/lindring av koarktasjonen) og ascenderende aortadilatasjon - som kanskje er relatert til den bicuspide aortaklaffen som ses hos ca. 50%. Som et resultat av naturlige sekveler og sekveler oppstått ved palliasjon er langtidsoverlevelsen fortsatt betydelig kompromittert (16).

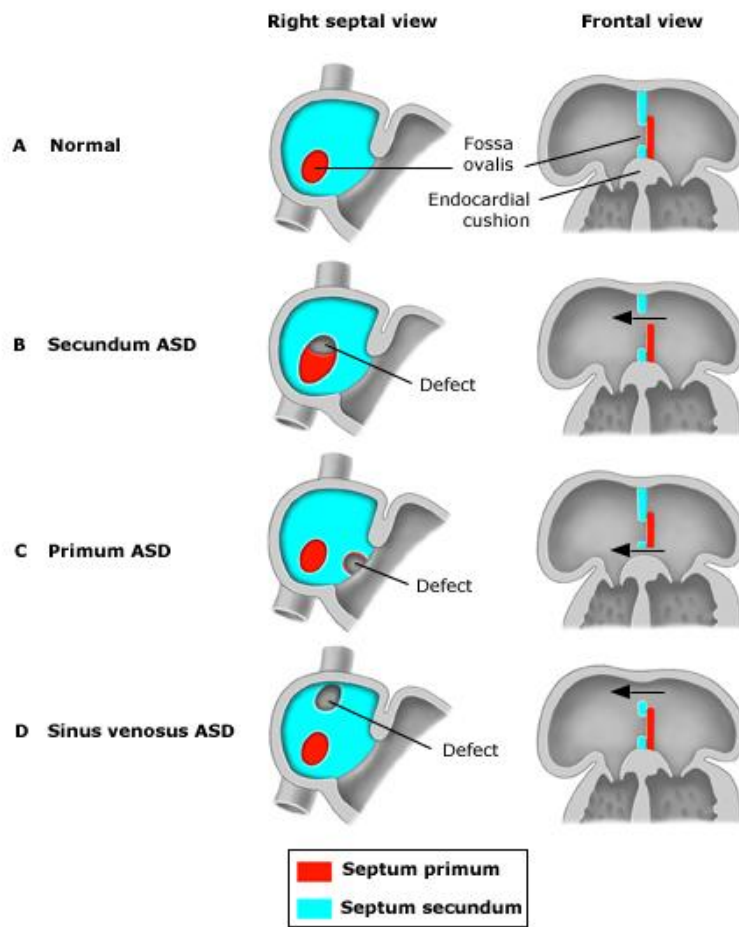
Langtidsoverlevelsen av Fallots tetrade er kjent for å være utmerket, men mange vil ha behov for ytterligere kirurgi av høyre ventrikkels utløp for å rette opp pulmonalinsufficiens eller anureismer i utløpet av høyre ventrikkel (begge komplikasjonene oppstår sannsynligvis som et resultat av den originale kirurgiske teknikken) og for andre intervensjoner (for eksempel implantasjon av en defibrillator) (16).

I følge Guidelines for behandling av GUCH er gruppen GUCH en spesialitet under utvikling og det er et stort behov for å etablere et helheltlig tilbud med dedikerte fagmiljøer (11). Også Loup et al påpeker i sin studie av livskvalitet hos GUCH-pasienter behovet for egne GUCH-sentre (14).

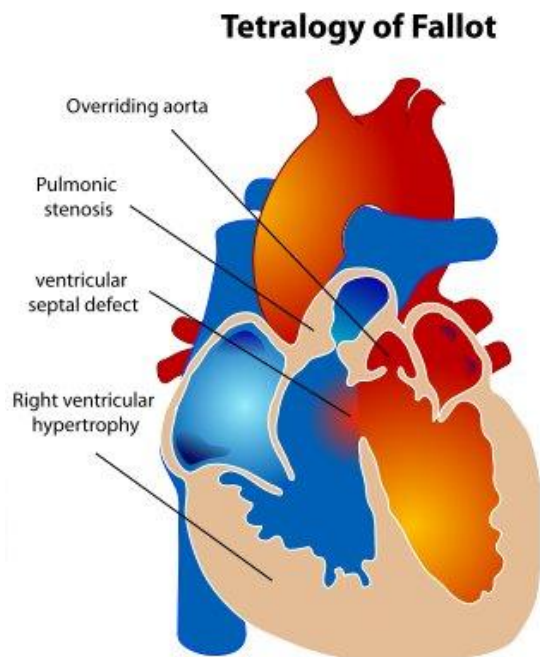
Konklusjon

Antallet voksne med medfødte hjertefeil (GUCH) ser ut til å øke i fremtiden. Dette er et direkte resultat av suksessen innenfor kirurgi av medfødte hjertefeil. I dag overlever altså de fleste pasientene med en medfødt hjertefeil til voksenlivet. Vi får dermed en helt ny gruppe pasienter. Dette fører med seg en del utfordringer. Det meste av litteraturen som finnes på dette området konkluderer med at dette er en så spesialisert gruppe pasienter at man burde ha egne sentre med trent helsepersonell som sørger for deres oppfølging. Samtidig påpekes det at det ikke er alle typer lesjoner som krever oppfølging på et spesialisert senter. Pasienter med enkle lesjoner som for eksempel isolert atriaseptumdefekt som er korrigert kan følges opp på en vanlig voksenkardiologisk avdeling.

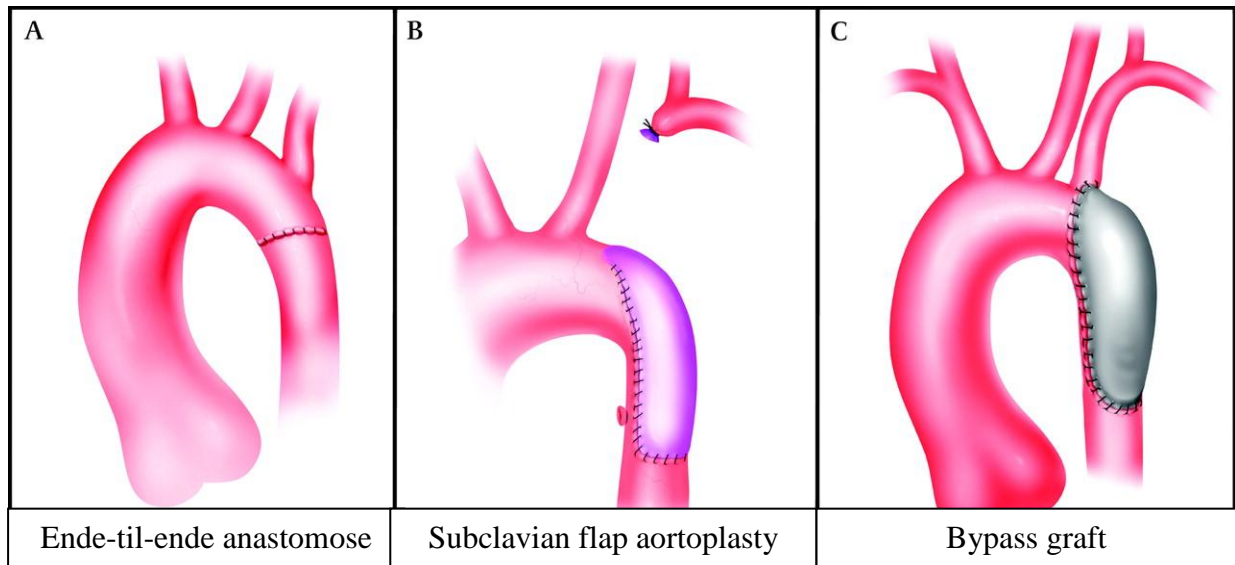
Figur 1 (7):



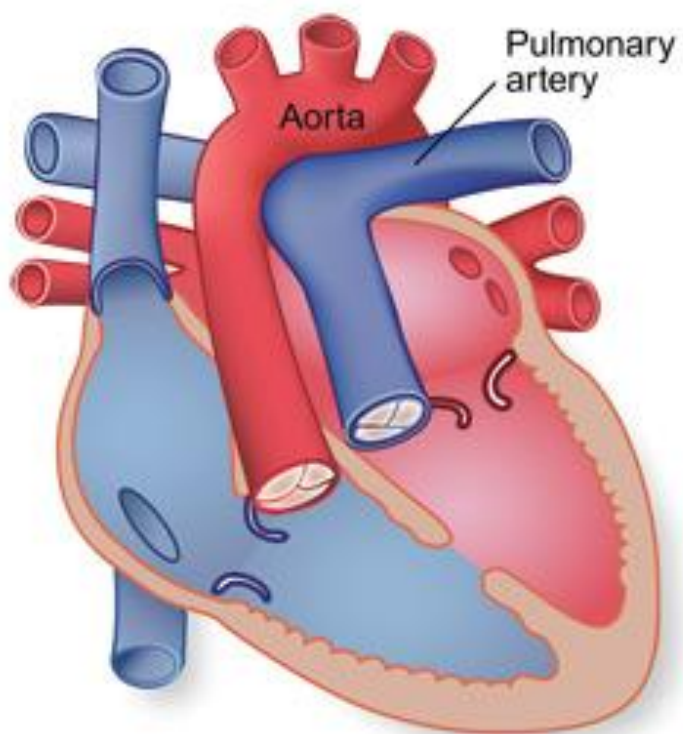
Figur 2 (18):



Figur 3 (19):



Figur 4 (18):



Litteraturliste

1. Doyle T, Pathophysiology; clinical features; and diagnosis of tetralogy of Fallot: UpToDate; 2012 [cited 2012 27th January]; Available from: www.uptodate.com.
2. Doyle T, Overview of the management of tetralogy of Fallot: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
3. Brojendra N, Clinical manifestations and diagnosis of coarctation of the aorta: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
4. Brojendra N, Management of coarctation of the aorta: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
5. Fulton D, Pathophysiology, clinical manifestations, and diagnosis of D-transposition of the great arteries: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
6. Fulton D, Management and outcome of D-transposition of the great arteries: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
7. Wesley G, Classification and clinical features of isolated atrial septal defects in children: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
8. Wesley G, Management and outcome of isolated atrial septal defects in children: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
9. Bourke K, Pathophysiology and clinical features of isolated ventricular septal defects in infants and children: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
10. Bourke K, Management of isolated ventricular septal defects in infants and children: UpToDate; 2012 [cited 2012 2nd February]; Available from: www.uptodate.com.
11. Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, Webb G, Kolbell F, Hoffman A, Sorenson K, Kaemmerer H, Thilen U, Bink-Boelkens M, Iserin L, Daliento L, Silovet E, Redington A, Vouhe P. Guidelines Management of Grown Up Congenital Heart Disease. European Heart Journal 2003;24:1035-1084
12. www.childrenshospital.org, dato: 31.07.12.
13. Nichols DG, RM. Ungerleider, PJ. Spevak, Critical HeartDisease in Infants and Children 2006.
14. Loup O, Weissenfluh CV, Gahl B, Schwerzmann M, Carell T, Kadner A. Quality of life of grown-up congenital heart disease patients after congenital cardiac surgery. European

Journal of Cardio-thoracic Surgery 36 2009;105-111

15. Li W, Sommerville J. Atrial flutter in grown-up congenital heart (GUCH) patients.

Clinical characteristics of affected population. J Int Cardiol 2000 Sep;15;75(2-3):129-37

16. Freeman LJ, Grown up congenital heart (GUCH) disease: a half century of change.

Clinical Medicine 2008 April: Vol 8 No 2.

17. Gierat-Haponiuk K, Haponiuk I, Chojnicki M, Jaworski R, Bakula S. Exercise capacity and the quality of life late after surgical correction of congenital heart defects. Kardiologia Polska 2011; 69, 8: 810-815.

18. www.easypediatrics.com, dato: 23.09.12.

19. heart.bmj.com, dato: 26.10.12.